



<https://printo.it/pediatric-rheumatology/CN/intro>

CANDLE综合征

第几版本2016

2. 诊断与治疗

2.1 如何进行诊断？

首先，患儿需具备CANDLE综合征的临床特点。CANDLE综合征只能通过基因检测来诊断，如果患者拥有2个分别来自父母双方的突变基因即可确诊。但不是所有医疗中心均可进行基因检测。

2.2 重要的化验检查有哪些？

在疾病的活动期可以检测血沉（ESR）、CRP、全血细胞计数、血纤维蛋白原，用以评估炎症反应和贫血的程度。检查肝酶可以判断有无肝脏受累。

以上检查需定期复查以评估结果是否恢复正常。另外，还需进行基因检测。

2.3 本病可以治疗甚至治愈吗？

CANDLE综合征是一种遗传疾病，不能治愈。

2.4 如何进行治疗？

目前对于CANDLE综合征还没有有效的治疗方案。已经证实，大剂量的激素（1-2 mg/kg/day）治疗可以改善部分症状，如皮疹、发热和关节疼痛，但是一旦减量症状就会复发。对于部分病人，应用肿瘤坏死因子（TNF- α ）抑制剂可以获得暂时的症状改善，而另一部分病人则会症状加重。免疫抑制剂如妥珠单抗则效果甚微。而JAK激酶抑制剂（托法替尼）正在研究中。

2.5 药物治疗的副作用有哪些？

糖皮质激素可能产生的副作用有体重增加、面部肿胀和情绪波动。长期应用激素，可以导致生长抑制、骨质疏松、高血压和糖尿病。TNF-

抑制剂是最近出现的药物，它可以增加感染的危险，导致结核活动，也可引起神经系统的损害和其他免疫性疾病。导致恶性肿瘤的潜在风险引起了关注，目前为止，还没有统计数据表明这些药物可以增加恶性肿瘤的患病风险。

2.6 治疗要持续多久？

本病需终生治疗。

2.7 有无非传统或补充疗法？

目前没有本病的非传统或补充疗法。

2.8 需要什么样的定期检查？

患儿需定期至儿童风湿科复诊以评估病情和调整治疗，一年至少复诊3次。接受治疗的患儿应该至少一年进行两次血液和尿液检查。

2.9 该病会持续多长时间？

CANDLE综合征是终生性疾病。然而，疾病的活动度可随时间而波动。

2.10 疾病的远期进展（预后）如何？

预期寿命可能会缩短，如果有多脏器损害则导致死亡的风险很大。生活质量会受到病情变化的影响。

2.11 是否能完全恢复？

不能，因为本病是遗传性疾病。